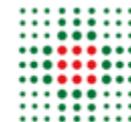




Autismo e Spettro Autistico: dai miti alla diagnosi

Dott.ssa Milena Gibertoni

Dott.ssa Stefania Vicini



**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Unità Sanitaria Locale di Modena**

~~Miti e false credenze sull'autismo~~

- Si isolano volontariamente per stare nel loro mondo
- Dentro l'autistico c'è nascosto un genio (Rain Man)
- Se entri nel loro mondo reagiscono aggressivamente
- Non avvertono il dolore come gli altri
- Non provano né emozioni né sentimenti
- Non parlano, ma se lo volessero potrebbero
- Non mostrano affetto in alcun modo
- Non bisogna toccarli
- Crescendo possono guarire
- Non migliorano e se lo fanno non sono autistici
- Sono bloccati per un qualche trauma passato
- Sono egocentrici, fanno solo ciò che gli interessa
- È colpa dei genitori (la madre)
- Sono molto timidi

***E' invece sempre vero
che...***



Problemi di comunicazione (1)

✓ **Comunicazione verbale deficitaria:** molti non parlano (circa 50%), alcuni hanno evidenti problemi di comprensione e produzione (fonologia, sintassi, semantica). E' sempre presente uno stile linguistico bizzarro e particolare: tendenza a ripetere (ecolalia); confusione nell'uso dei pronomi; difficoltà di conversazione; difficile accesso all'ironia e al linguaggio metaforico.



✓ **Comunicazione non verbale deficitaria:** contatto oculare poco utilizzato, scarsa mimica facciale, gestualità scarsa sia nell'uso sia nella comprensione, scarsa iniziativa imitativa, uso improprio della prossemica e delle posture.

→ Problemi semantici

A: *stai facendo un disegno difficile*

B: *“ho dei muscoli” (vs. “che fatica”)*

→ Problemi di costruzione sintattica

A: *Ti sei divertito a giocare a bowling?*

B: *Si.. Un tiro.. Nooo.. Poi strike... stupito (vs . “sì mi sono divertito... Ho fatto un tiro che sembrava sbagliato ed invece ho fatto strike ed ero stupito”)*

→ Problemi di comprensione/pragmatica

A: *Dove vai in vacanza?*

B: *In settembre*

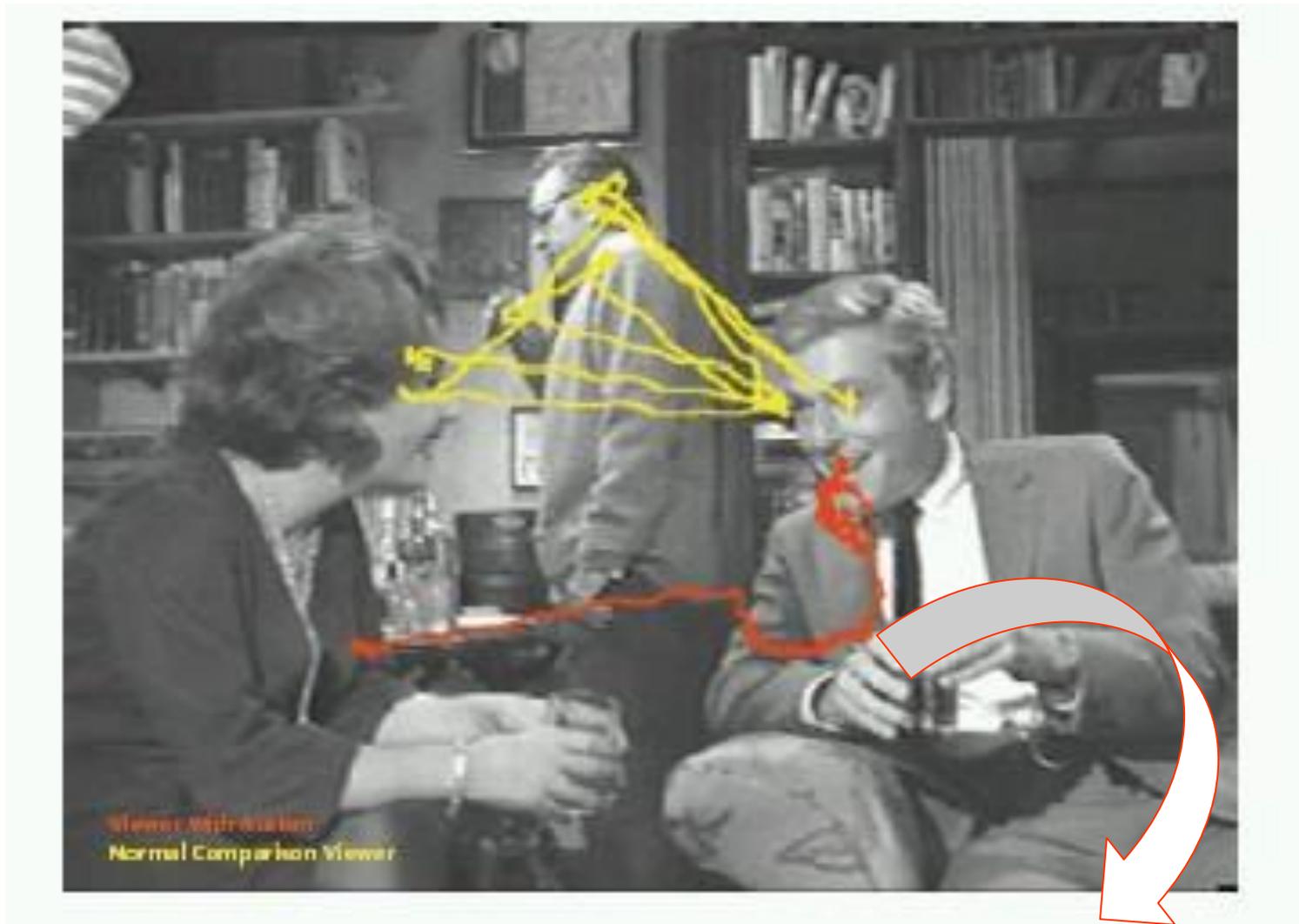
→ Problemi di conversazione

A: *ti sei divertita al mare?*

B: *io sono preoccupata per l'estinzione dei cavallucci marini*

Problemi di comunicazione (2)

- **Deficit di reciprocità sociale:** attenzione nettamente più orientata agli oggetti concreti rispetto alle persone. Possono esserci differenti “tipologie sociali”:
 - 1) Il bambino ritirato che è costantemente infastidito dal contatto con l'altro
 - 2) Il bambino passivo che ha una scarsa iniziativa sociale ma non è disturbato dall'altro
 - 3) Il bambino “attivo ma bizzarro” che ha iniziativa sociale ma ha modalità inadeguate, grossolane, non condivise dalla comunità



Movimenti oculari di soggetti adulti (con e senza autismo) che osservano una scena “relazionale” tratta da un film (Klin et al., 2003)

Problemi nell'immaginazione (3)

Intelligenza estremamente concreta, orientata al dato visivo e reale, scarsamente capace di ragionamento astratto e di generalizzazione.

Gioco simbolico (di finzione) assente o poco utilizzato. Scarsa capacità di inventare, far finta, “staccarsi dal dato concreto”.

Bisogno di immutabilità per ambienti e interessi

- **Interessi ristretti:** tendenza ad avere interessi settoriali, insoliti, molto assorbenti e poco spendibili a livello sociale. Possono essere di tipo sensoriale (visivo, tattile, acustico) ma più in generale è la tendenza a mantenere la stessa configurazione di oggetti/eventi già conosciuta (sameness).
- **Stereotipie motorie:** uso atipico del corpo (sfarfallamento, saltelli, stereotipie manuali) che può essere autostimolante ma anche rappresentare la risposta comportamentale a stati interni di arousal (frustrazione, ansia, eccitazione, contentezza, ...).

“... in questo momento Daniel è chino sulle file di biscotti al cioccolato; li fiuta come farebbe un cane per individuare quelli che vuole e poi preme la faccia contro il pacchetto, con i polmoni che si riempiono dell’aroma McVitie’s Chocolate Digestives. Sembra provare un piacere immenso, un godimento dei sensi più grande di quanto io non riesca a concepire... lecca a turno la superficie di ognuno come se volesse marchiarli come suoi”

“... passa ore a scrutare veneziane, le barre di luce sul pavimento, o anche la parte più larga, rotonda, di un cucchiaino lucente. Poi trascina una sedia accanto al lavello per potersi arrampicare fino alla finestra e leccare la condensa presente negli angoli...”

“... se non lo tengo impegnato in qualche altra attività, lui passa ore a tirare i fili di lana della moquette uno per uno, sdraiato sul pavimento a guardare il suo trenino a pochi centimetri dal naso...”

(Perché non parli di Marti Leimbach)

Disturbi Pervasivi dello Sviluppo

Pervasive Developmental Disorders (PDD)

Sono caratterizzati dalla compromissione dello sviluppo delle capacità di:

- **Abilità di reciprocità sociale**
 - **Comunicazione e linguaggio**
 - **Variabilità del repertorio comportamentale**
- ❖ **Anomalie qualitative nelle interazioni sociali, nei pattern di comunicazione e da un repertorio ristretto, stereotipato e ripetitivo di interessi ed attività'**



Disturbi Pervasivi dello Sviluppo

Pervasive Developmental Disorders (PDD)

I disturbi specifici inclusi in questa sezione sono:

- **Disturbo Autistico,**
- **Sindrome di Rett,**
- **Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza,**
- **Sindrome di Asperger,**
- **Disturbo Generalizzato dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato.**



Autismo infantile

Sviluppo anormale o blocco dello stesso, in un'età inferiore ai 3 anni, in ognuna delle seguenti aree:

- linguaggio e comunicazione (verbale e non verbale)
- sviluppo di relazioni sociali privilegiate o di interazioni sociali reciproche
- gamma di interessi ristretti e comportamenti ripetitivi e stereotipati



Devono essere presenti almeno 6 sintomi compresi nelle tre categorie:

- Anomalie di carattere qualitativo nelle interazioni sociali reciproche
- Anomalie di carattere qualitativo nella comunicazione
- Insieme limitato, ripetitivo e stereotipato di comportamenti, interessi e attività

Disturbo di Rett

- Sviluppo nella norma nei primi 5 mesi di vita
- Colpisce quasi esclusivamente le femmine
- Forte rallentamento dello sviluppo psicomotorio
- Perdita delle abilità finalistiche delle mani (tra 5 e 30 mesi) con comparsa di movimenti stereotipati (mani)
- Perdita dell'interesse sociale
- Grave deficit linguistico e mentale

Disturbo disintegrativo dell'infanzia

- Sviluppo apparentemente normale nei primi due anni dopo la nascita
- Perdita significativa di capacità acquisite in precedenza (linguaggio, abilità motorie, gioco, comportamento adattivo)
- Presenza di almeno due dei tre sintomi della triade autistica

Disturbo di Asperger

- Compromissione qualitativa dell'interazione sociale
- Modalità di comportamento, interessi e attività, ristretti, ripetitivi e stereotipati
- Livello intellettuale nella norma
- Acquisizione del linguaggio nella norma

DISTURBO PERVASIVO DELLO SVILUPPO NON ALTRIMENTI SPECIFICATO

Grave e generalizzata compromissione dello sviluppo della interazione sociale reciproca a cui si associa un deficit della comunicazione (verbale e non verbale) oppure comportamenti, interessi o attività stereotipati.

Include quadri che non soddisfano i criteri per il Disturbo Autistico per l'età tardiva di insorgenza, la sintomatologia atipica o subliminare, o per tutti questi motivi insieme.

Dati epidemiologici dal 1987 al 2000

(Tidmarsh & Volkmar, 2003)

DIAGNOSI	PREVALENZA	RAPPORTO M/F	FONTE BIBLIOGRAFICA
Autismo	10 : 10.000	3.8 : 1	Fombonne, 1999 Howlin e Moore, 1997
Disturbo di Asperger	2.5 : 10.000	da 2.3 : 1 a 9: 1	Fombonne, 2002 Klin e Volkmar, 1997
PDD – NOS	15 : 10.000	non riportata	Fombonne, 2002
Disturbo di Rett	0.5 : 10.000	Femmine	Van Acker, 1997
Disturbo disintegrativo dell'infanzia	0.2 : 10.000	Prevalenza maschile	Fombonne, 2002 Volkmar, Klin, Marans e Cohen, 1997

Dati epidemiologici dal 2000 in poi **(Fombonne, 2009)**

Le stime precedenti appaiono secondo molti sottodimensionate e altamente dipendenti da:

introduzione di test di screening e diagnostici più sensibili

diffusione di una maggiore conoscenza scientifica dell'autismo

C'è attualmente accordo rispetto ad una stima dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo di circa

60-70 individui su 10.000.

PERCHE' L'AUTISMO? 1

Le più diffuse considerazioni patogenetiche attuali della patologia autistica escludono una visione dell'autismo quale patologia primitivamente affettiva e relazionale, facendo emergere piuttosto l'idea di una complessa patologia di pertinenza neuropsichiatrica.

Secondo le *“Linee guida per l'Autismo”* della SINPIA (Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza), l'Autismo è “una sindrome comportamentale causata da un disordine dello sviluppo biologicamente determinato”, anche se viene segnalato che le cause del disturbo stesso, inteso in senso unitario, risultano a tutt'oggi sconosciute.

PERCHE' L'AUTISMO? 2

In altri termini, non esistendo un marker biologico specifico, per questi quadri clinici non è possibile né opportuno far riferimento al modello sequenziale eziopatogenetico semplice (ad una causa corrisponde un effetto) tradizionalmente adottato nelle discipline mediche.

Si considera piuttosto la sindrome, o il gruppo di sindromi, come la via finale comune di situazioni patologiche di svariata natura e con diversa eziologia.



Basi biologiche dell'autismo 1

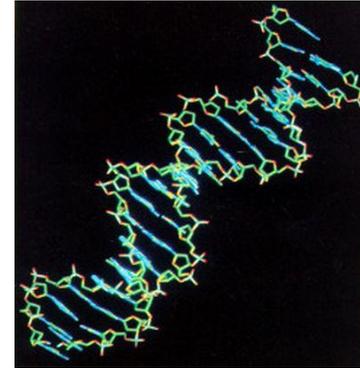
Le interpretazioni recenti attribuiscono un ruolo decisivo nella genesi dell'autismo ai fattori neurofisiologici e genetici sostituendo le iniziali ipotesi psicomodinamiche e ambientali

Esistono sindromi su base organica che spesso appaiono associate all'autismo e i principali medical disorders associati all'autismo sono:

- # disturbi cromosomici (in particolare la sindrome dell'X-fragile)
- # disturbi neurocutanei (come la sclerosi tuberosa)
- # disturbi metabolici (come la fenilchetonuria o l'ipotiroidismo)
- # disabilità conseguenti a infezioni prenatali (rosolia) o perinatali (encefaliti da herpes)

Basi biologiche dell'autismo 2

In un'ampia percentuale di casi si sospetta un'origine genetica non facilmente identificabile (studi su gemelli e famiglie, prevalenza maschi/femmine).



L'autismo e gli altri DPS si considerano l'esito finale di una patologia multi-eziologica a carico del SNC.



Basi neurobiologiche

- **Maggiore incidenza nei soggetti autistici di encefalopatie ipossico-ischemiche perinatali e di malformazioni cerebrali**
- **Maggiore incidenza di epilessia ed anomalie EEGrafiche**
- **Alterazioni “specifiche” documentate in studi di RM-funzionale; diversa organizzazione delle connessioni all’interno dell’encefalo**
- **Alterazioni di tipo neurometabolico e neurotrasmettitoriale**

Neuroanatomia

Frith (2003): il risultato più sistematico degli studi riguarda l'aumento di volume e peso del cervello dovuto ad un aumento sia della sostanza bianca che grigia. Questo aumento è dovuto alla mancata “potatura” (pruning) delle connessioni dendritiche che normalmente avviene durante lo sviluppo contemporaneamente alla localizzazione e specializzazione delle aree cerebrali.



L'aumento non è evidente dalla nascita ma lo diventa dopo i primi 3/4 anni.

Neurofisiologia

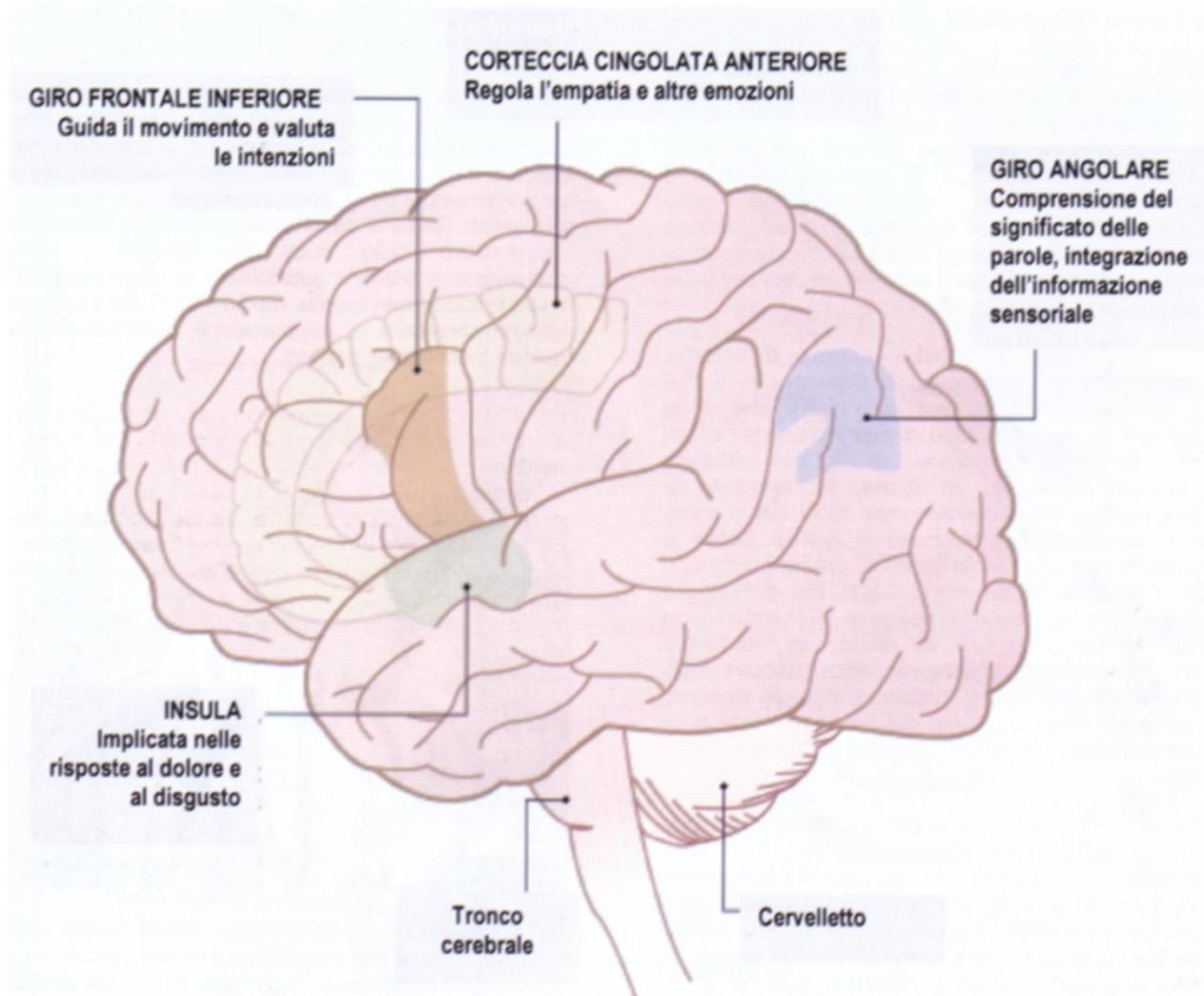


Rizzolatti, Fadiga, Gallese, Fogassi (1996): classe dei neuroni – specchio che si attivano quando osserviamo un nostro simile compiere un'azione oltre che attivarsi quando noi stessi compiamo quella medesima azione.

→ Localizzati nella corteccia premotoria e nell'area di Broca a livello del lobo frontale, nella corteccia cingolata anteriore, nella corteccia insulare e nella corteccia del giro angolare.

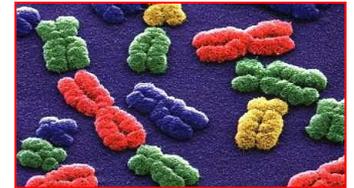
→ → Possibile base neurale per l'imitazione, la comprensione delle intenzioni, la comprensione delle emozioni, la capacità di sviluppare empatia.

Ramachandran e Oberman (2006) CERVELLO SOCIALE



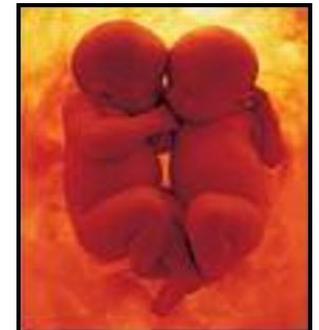
Genetica 1

Modello poligenico dell'autismo (a più loci e su differenti cromosomi) con la definizione di “fattori di rischio genetico”.



Identificazione di diversi cromosomi: dal più recente cromosoma 11 (loci p12 e p13), al 17, al 15 al 7. Di ognuno possono essere coinvolti più loci.

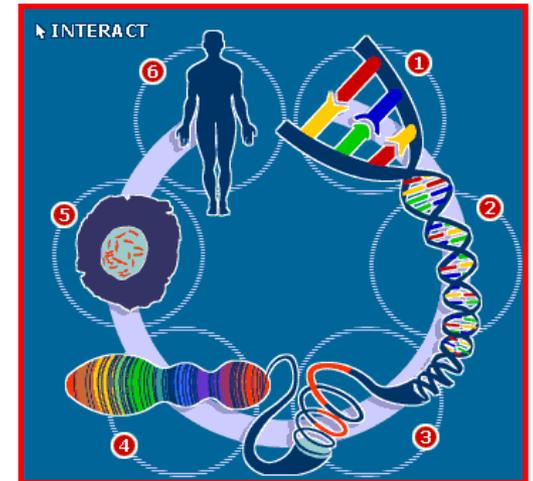
Maggiore incidenza nei fratelli dei soggetti autistici (+ nei gemelli omozigoti rispetto agli eterozigoti).



Genetica 2

Tentativo di collegare un fenotipo clinico al genotipo → presuppone l'utilizzo di protocolli diagnostici condivisi e molto precisi.

Interessante il coinvolgimento di uno stesso cromosoma in più patologie dello sviluppo → cromosoma 7 per l'autismo e i disturbi di linguaggio (Folstein e Mankoski, 2000).



Quindi...

Non ci sono evidenze scientifiche a favore di un'origine psicologica e/o relazionale dell'autismo e degli altri DPS, come in passato sostenuto da autori di impostazione psicoanalitica.

Come conseguenza la famiglia non è più ritenuta la diretta responsabile del problema.



Dal sospetto diagnostico al trattamento ¹

- 1. Raccolta dell'anamnesi**
- 2. Indagini strumentali** (es. audiometria, indagini genetiche - cariotipo ad alta risoluzione, ricerca X-fragile -, indagini neurometaboliche, EEG, RMN cerebrale)
- 3. Osservazione libera**
- 4. Valutazione attraverso strumenti diagnostici standardizzati**
- 5. Conclusioni ed ipotesi di intervento**

Dal sospetto diagnostico al trattamento ₂

4. Valutazione attraverso strumenti diagnostici standardizzati



DIAGNOSI

CARS
ADOS, ADI

ASSESSMENT
PSICOEDUCAZIONALE

PEP3, AAPEP



Abilità acquisite
Abilità non acquisite
Abilità emergenti

Are di valutazione vs Are di intervento

Attenzione

Imitazione

**Autonomia
personale**

Comunicazione

Abilità sociali



**Comportamenti
problema**

Gioco

II TRATTAMENTO

- Non esiste un solo protocollo di trattamento che vada bene per tutti i bambini con ASD
- importanza dell'intervento *precoce*;
- la maggior parte dei bambini con DPS risponde bene a programmi *specifici e altamente strutturati*



Organizzare spazi e tempi 1

Nell'intervento educativo sui bambini autistici, è fondamentale strutturare in modo chiaro, preciso, prevedibile e leggibile lo spazio, il tempo, i materiali, i compiti, la relazione adulto-bambino

Quando si compie questo sforzo in modo coerente e costante si scopre l'importanza di questo anche per i bambini normali, e ci si rende conto che questa attenzione può prevenire e ridurre comportamenti problema, ansia, iperattività o isolamento sociale

Organizzare spazi e tempi 2

Gli SPAZI

Adattamento dell'ambiente:

poco caos, uso di supporti visivi per definire le attività da svolgere, chiarezza nella struttura delle attività (prendo una scatola a sn ⇒ poso i materiali al suo interno ⇒ ripongo la scatola a dx), attenzione all'uso del linguaggio, attenzione alle richieste



Organizzare spazi e tempi ³

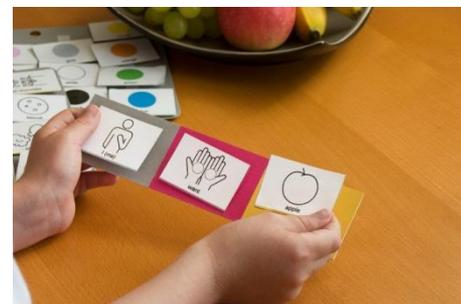
I TEMPI

- Routine evidenti e chiare
- Materiale visivo per comunicare successioni e transizioni
- La struttura limita le scelte esterne



Le ATTIVITA' STRUTTURATE 1

- Scelta dei materiali più adatti al bambino
- Scelta aree da esercitare
- Scelta del livello di difficoltà
- Insegnare abilità in modo pianificato: immissione di una difficoltà alla volta
- Regole: poche, chiare e precise
- Feedback precisi e chiari



Le ATTIVITA' STRUTTURATE 2

L'importanza della Motivazione:

Cosa è motivante per un bambino autistico? Un bambino mostra un determinato profilo di aree di competenza ed altre di debolezza, come organizzo il suo programma abilitativo?



Le ATTIVITA' STRUTTURATE 3

I RINFORZI:

Servono a stimolare la motivazione.

Esistono differenti livelli:

- a) rinforzi primari (cibo, bevande),
- b) rinforzi secondari (attività che il bambino ha imparato a gradire),
- c) rinforzi sociali (“bravo”),
- d) rinforzi generalizzati (dopo tot stelline guadagnate il bambino può avere un rinforzo di livello precedente)



TRATTAMENTO e PREVENZIONE nei comportamenti problema

Strumenti comportamentali:

- estinzione dei comportamenti non desiderati (ignorarli per rimuovere qualsiasi tipo di rinforzo);
- sovracorrezione (ogniqualevolta si presenta il comportamento problema il bambino deve agire un comportamento molto costoso → tira gli oggetti → li mette a posto tutti quanti);
- punizione (chiara definizione del contratto: se fai x avrai y, se non fai x niente y; rimozione di oggetti desiderati)